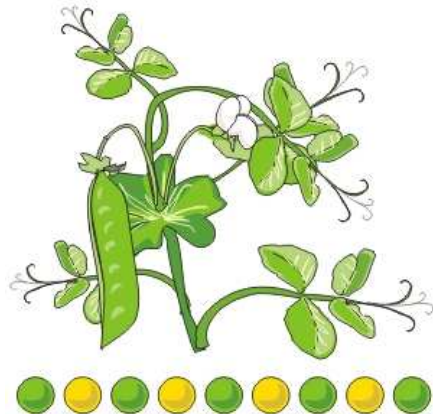


12

HERÈNCIA MENDELIANA

1. Les lleis de Mendel.
2. Modificacions de la genètica mendeliana.
3. La teoria cromosòmica de l'herència.
4. El lligament i els mapes cromosòmics
5. L'herència lligada al sexe
6. Terminologia genètica



UN POC D'HISTÒRIA...

MÈNDEL PARE DE LA GENÈTICA (Tot i que ell no ho va saber)



Una vida dedicada a la investigació

Gregor Johann Mendel (1822-1884) va néixer a Àustria i el 1843 va ingressar a l'orde dels agustins. Interessat a descobrir com es transmetien els caràcters entre una generació i una altra, va iniciar, el **1856**, uns experiments amb la planta del pèsol als jardins del convent de Brunn (avui Brno, República Txeca), on va arribar a fer milers d'encreuaments. Va escollir dues races pures, és a dir, dues varietats en les quals els descendents sempre eren idèntics als progenitors.

Mendel va publicar els seus descobriments el **1866**, en una revista de poca difusió i en un moment en què l'interès científic estava polaritzat cap a altres temes com ara la identificació de les espècies procedents del Nou Món, els experiments de Pasteur sobre la no-existència de la generació espontània o la controvèrsia, d'un gran impacte social, entre les teories evolucionistes del francès Jean-Baptiste de Lamarck (1744-1829) i les de l'anglès Charles Darwin (1809-1882).

El món científic de la seva època no estava preparat per admetre l'existència de determinades estructures cel·lulars invisibles, basant-se, simplement, en les proporcions matemàtiques trobades entre els descendents de les plantes del pèsol, i encara menys per comprendre que aquestes eren les responsables dels caràcters biològics dels organismes.

Darwin havia basat la seva teoria de l'evolució en la selecció natural i en la variabilitat de la descendència. Com que no coneixia els treballs de Mendel, tot i que en aquella època ja estaven publicats, mai no va saber quin era l'origen d'aquesta variabilitat. Els seus primers seguidors tampoc no van valorar prou el mendelisme, perquè en aquella època es desconeixia el concepte de mutació. El que en realitat constituïa l'explicació científica de la variabilitat de la descendència paradoxalment va ser ignorat.

El redescobriment de Mendel

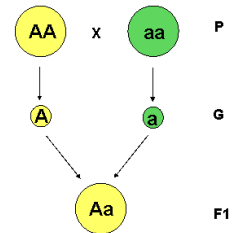
El 1900, després de trenta-quatre anys, en una de les coincidències més sorprenents de la investigació científica, tres autors, l'holandès **De Vries**, l'alemany **Correns** i l'austríac **Tschermak**, per separat i sense conèixer els treballs de Mendel, van arribar a les mateixes conclusions que ell. Els tres autors, quan revisaven la bibliografia per tal de preparar una publicació conjunta, van descobrir els treballs d'aquest, a qui van reconèixer la prioritat, per això van publicar les seves conclusions com a meres confirmacions de les lleis de Mendel. Des d'aleshores, Mendel va obtenir el reconeixement de la comunitat científica.

1.1 L'HERÈNCIA D'UN SOL CARÀCTER

Gregor Mendel va començar fent **encreuaments monohíbrids**, que consisteixen encreuar dues varietats pures, cadascuna de les quals presenta una de les dues formes alternatives del caràcter en estudi.

Primera llei: Llei de la uniformitat de la F₁

Mendel va encreuar la raça pura de pèsols de color groc amb pèsols de color verd rugoses, dues manifestacions diferents del mateix caràcter (el color de la llavor), que actualment anomenem **fenotips antagònics** (o són grocs o són verds). En va obtenir una generació anomenada filial primera (F₁), tota ella igual, uniforme, de color groc.



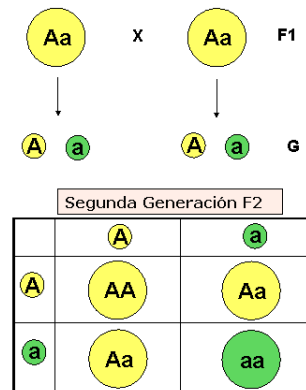
Llei de la uniformitat:

Quan s'encreuen dues races pures, tots els descendents són iguals entre si.

P: Generació parental
G: Gametos
F1: Primera generació filial

Segona llei. Llei de la segregació

Quan va encreuar les plantes F₁ entre si, va obtenir una generació anomenada filial segona (F₂), que presentava tres individus de color groc per cada individu de color verd, és a dir en una proporció 3:1.



D'això va deduir que la informació biològica de com és un ésser s'havia de trobar en els organismes per duplicat, ja que els individus de la F₁, d'una banda, tenien la informació per produir el color groc, ja que aquests el presentaven, i d'una altra, també tenien la informació per produir el color verd, ja que alguns dels descendents el presentaven, i lògicament l'havien rebuda dels seus progenitors.

Mendel va arribar a la conclusió que hi havia dos **"factors hereditaris"** (que actualment anomenem gens) per caràcter que durant la reproducció se separaven (segregaven) i es combinaven a l'atzar, per constituir una nova generació.

Llei de segregació: *Els dos factors hereditaris que informen sobre un mateix caràcter no es fusionen o barregen, sinó que queden diferenciats durant tota la vida de l'individu i se segreguen, és a dir, se separen i es reparteixen, en el moment de la formació dels gàmetes.*

Mendel usava el terme *"factor hereditari"* (actualment, gen) per referir-se a cadascuna d'aquestes informacions. Llavors encara que no se'n coneixia ni la naturalesa química ni se sabia a quina part de la cèl·lula es trobaven aquests factors hereditaris. Cada organisme posseïa dos factors hereditaris per a cadascun dels caràcters, un d'heretat d'un progenitor i l'altre de l'altre.

Com que els individus de la F₁, malgrat tenir els dos tipus de factors hereditaris, el factor que informa sobre el color groc i el factor que informa sobre el color verd, sempre presentaven llavors de color groc, va deduir que hi havia dues categories de factors (gens): els **dominants**, que sempre es manifestaven, i els **recessius**, que tan sols es manifestaven quan no anaven acompanyats d'un factor dominant

Actualment el conjunt de gens d'un organisme s'anomena **genotip**, i el conjunt de les seves característiques, **fenotip**. El fenotip depèn del genotip i de la influència de l'ambient. Per exemple, en els humans, el color de la pell depèn de la informació biològica rebuda (gens) i del grau d'insolació rebut (**fenotip = genotip + influència ambiental**).

1.2 L'HERÈNCIA DE DOS CARÀCTERS

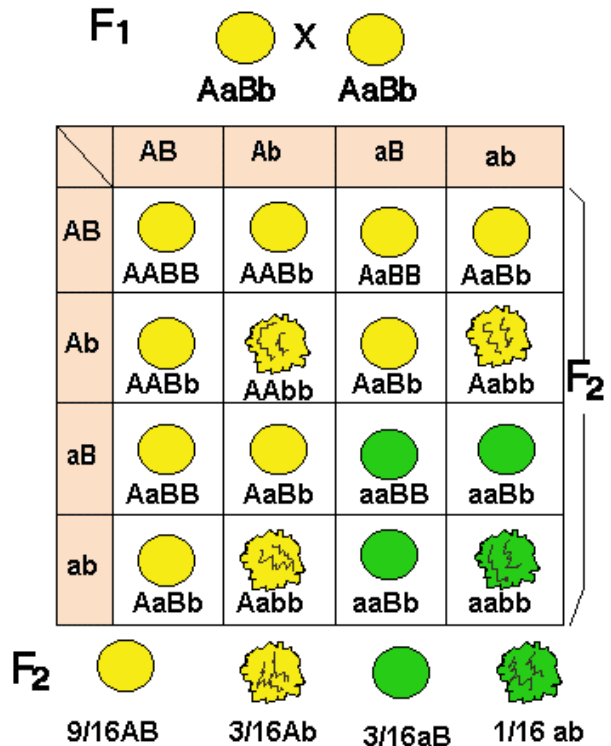
Mendel també es va plantejar estudiar com s'heretaven les manifestacions de dos caràcters diferents, **encreumanets dihíbrids**, per exemple el caràcter forma de la llavor i el caràcter color de la llavor.

Va escollir dues races pures, una que era de llavors de superfície llisa i de color groc, i una altra que era de llavors rugoses i de color verd. Va obtenir una generació filial primera (F_1), tota ella igual, uniforme, de llavors de forma llisa i de color groguenc, i va deduir que el caràcter groc era dominant sobre el caràcter verd.

Quan va encreuar aquestes plantes entre si, va veure que les proporcions de la descendència de la generació filial segona (F_2) era: 9 : 3 : 3 : 1.

- 9 grogues i llises
- 3 grogues i rugoses
- 3 verdes i llises
- 1 verda i rugosa

Mendel va deduir d'aquest experiment que els factors per a un caràcter s'hereten independentment dels factors per a un altre, és a dir, que per exemple el factor hereditari que informa sobre la forma llisa no implica res sobre si a més ha de ser groga o verda.



Llei de la independència: els factors hereditaris no antagònics mantenen la independència a través de les generacions, ja que s'agrupen a l'atzar en els descendents

Retrocreuament o encereuament prova

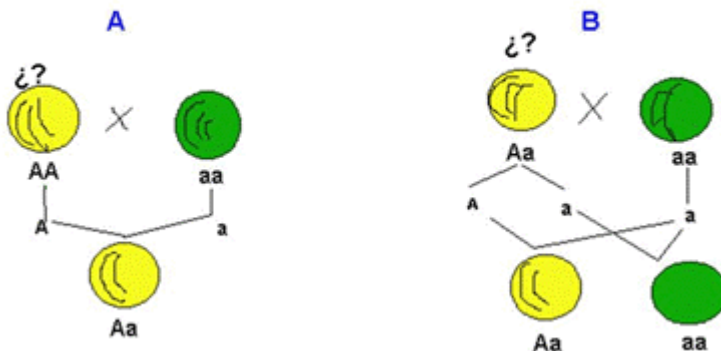
En els encreuaments de monohbridisme i dihibridisme en els quals un dels al·lels és dominant sobre l'altre, els individus de la progènie homozigots dominants i els heterozigots presenten el mateix fenotip.

Mendel va dissenyar un mètode per distingir les plantes homozigotes de les heterozigotes quan les unes i les altres presenten fenotip dominant. Aquest mètode anomenat retrocreuament o encreuament prova, consisteix en encreuar-los amb un individu homozigot recessiu.

Si encreuam una planta de llavors grogues amb genotip AA amb una planta de llavors verdes aa, els descendents serà de fenotip groc i de genotip Aa. No obstant això, si l'encreuament es fa entre una planta de llavors grogues i genotip Aa amb una planta de llavors verdes aa, la meitat dels seus descendents tindran llavors grogues (Aa) i l'altra meitat llavors verdes (aa).

Aquest encreuament el podem aplicar també a individus que presenten dos caràcters dominants, malgrat que en desconeguem el genotip.

Cruzamientos prueba



2

MODIFICACIONS DE LA GENÈTICA MENDELIANA

Hi ha modalitats d'herència més complexe que l'estudiada per Mendel i que no s'ajusten a les proporcions mendelianes clàssiques 3:1, 9:3, 9:3, 3:1 de la F₂

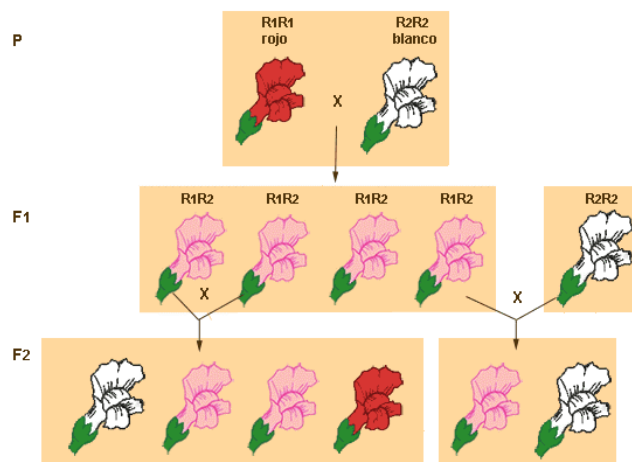
En aquest apartat analitzarem algunes de les modificacions més freqüents.

2.1 DOMINÀNCIA INCOMPLETA I CODOMINÀNCIA.

Dominancia incompleta o intermèdia

En els casos de dominància incompleta, els individus de la F₁, mostren un **fenotip intermedi** entre els fenotips dels progenitors homozigots.

Per exemple si encreuem plantes de boca de dragó homozigotes de flors vermelles amb plantes homozigotes de flors blanques, els descendents heterozigots presenten flors rosades. És a dir, cap dels dos al·lells, vermell o blanc, no és totalment dominant. Si les plantes de flors rosades s'encreuen entre sí, obtenim plantes vermelles, rosades i blanques en proporció 1:2:1, de manera que les proporcions genotípiques són iguals que les proporcions fenotípiques.



Codominància

El terme **codominància** s'utilitza quan els dos al·lells s'expressen independentment l'un de l'altre a l'heterozigot. En aquests casos el fenotip dels heterozigots és diferent dels fenotips dels progenitors homozigots, però no intermedi entre ells.

En la codominància els gens es representen amb una lletra majúscula i un superíndex que diferencia els dos al·lells.

Un exemple de codominància en l'espècie humana és el **sistema sanguini MN**, determinat pel gen (L) amb dos al·lells, L^M i L^N que codifiquen diferents formes d'una glicoproteïna de la membrana de l'eritròcit. En aquest cas en els individus de genotip L^ML^M expressen la proteïna M, els individus L^NL^N expressen la proteïna N i els individus L^ML^N les expressen totes dues.

L'encreuament entre dos individus heterozigots MN pot donar lloc a fills amb els altres tres tipus sanguinis.




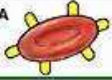

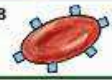

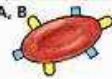
L ^M L ^N	x	L ^M L ^N
¼ L ^M L ^M	½ L ^M L ^N	¼ L ^N L ^N

2.2 AL.LELS MULTIPLES

El nombre d'al.les d'un gen no està sempre limitat a dos. Quan un gen té tres al.les o més, parlem d'**al.les múltiples**, que donen lloc a una forma d'herència característica.

Un exemple d'al.les múltiples en humans és el **sistema ABO de grups sanguinis**, que depèn del gen I amb **tres al.les I^A, I^B, i i** (sense superíndex per al grup 0)

Els al.les I^A i I^B són codominants entre ells i dominants sobre i. Els al.les I^A i I^B codifiquen enzims que uneixen diferents tipus de sucre a glicolípid de la superfície dels eritròcits, mentre que l'al.les i codifica un enzim inactiu que no incorpora cap sucre. Els individus que tenen els dos al.les I^A i I^B, posseeixen els dos enzims, i incorporen, per tant, tots dos sucres. Aquest sistema genera sis genotips diferents que donen lloc als fenotips següents: **A, B, AB i 0**

Fenotipo	Genotipo (Al·lel present)	Polisacàrids de la superfície de los glòbuls rojos	Anticuerpos en el plasma sanguíneo	Reacció con anticuerpos	
				Anticuerpos A	Anticuerpos B
0	ii	— 	 Anticuerpos A  Anticuerpos B	No	No
A	I ^A I ^A , I ^A i	A 	 Anticuerpos B	Sí	No
B	I ^B I ^B , I ^B i	B 	 Anticuerpos A	No	Sí
AB	I ^A I ^B	A, B 	—	Sí	Sí

2.3 GENS AMB AL.LELS LETALS

Els **al.les letals** són aquells la presència dels quals provoca la mort de l'individu. Els al.les letals poden ser dominants o recessius.

El moment de la mort varia i pot esdevenir-se durant el desenvolupament embrionari, durant la infantesa o fins i tot en l'adult.

Al.les letals recessius

Un al.les letal és **recessiu** quan causa la mort dels organismes **homozigots**, per això la seva presència altera les proporcions fenotípiques mendelianes en la descendència.

El primer al.les recessiu es va detectar quan s'investigava la transmissió del color de la pell dels ratolins i s'observa que mai no s'obtenia un homozigot de pell groc. Sempre que s'encreuaven dos ratolins de pell groc, s'obtenien ratolins de color groc i agutí (grisenc) en proporció 2:1, i si s'encreuaven ratolins grocs amb ratolins agutí s'obtenia la meitat de la descendència amb pell groc i l'altra meitat agutí (1:1).

D'aquests resultats es va deduir que els ratolins de pell groc són heterozigots (A^YA) i que l'al.les de color groc és dominant (A^Y) sobre l'agutí (A). Els ratolins homozigots A^YA^Y moren abans de néixer.

Els al.les letals recessius queden emmascarats en els heterozigots i, atès que en permeten la supervivència, es poden transmetre de generació en generació.

Al.lels letals dominants

Un al.lel letal és **dominant** quan causa la mort, **fins i tot, en heterozigosi**. Els al.lels letals dominants són molt rars, perquè per trobar-ne en la població cal que els individus afectats es reproduïxin abans de morir. Si tots els afectats moren abans d'arribar a l'edat reproductora, l'al.lel no pot passar a la generació següent i, per tant, desapareix de la població.

Un exemple d'al.lels letals dominant en l'espècie humana és el responsable de la **malaltia de Huntington**. La malaltia es manifesta cal als 40 anys i provoca una degeneració nerviosa i motriu gradual que porta a la mort. Els individus afectats són necessàriament heterozigots i han rebut l'al.lel letal d'un dels progenitor. És a dir., que els fills tenen un 50 % de probabilitat d'heretar l'al.lel letal i desenvolupar la malaltia.

2.4 INTERACCIONS ENTRE GENS. EPÍSTASI

En molts casos, **un caràcter és controlat per més d'un gen**. Un exemple d'interacció gènica és l'**epístasi**, en la qual l'expressió d'un gen, anomenat *gen epistàtic* emmascara o modifica l'expressió d'un gen.

Per exemple, el color del pèl dels ratolins depèn dels gens B i C, cadascun amb dos al.lels. El genotip BB i Bb generen pèl agutí (gris fosc), mentre que el genotip bb produeix pèl més clar (marró). Però, el genotip cc impedeix que s'expressi el gen per a la pigmentació i dona lloc a ratolins albins, amb qualsevol genotip per al gen B.

Si encreuem un ratolí agutí (BBCC) i un ratolí albi (bbcc) tots els individus de la F₁ seran BbCc i tindran el pèl de color agutí. Però, la descendència F₂ obtinguda de l'encreuament entre dos heterozigots (BbCc x BbCc) presentarà les proporcions fenotípiques següents: 9/16 agutí., 4/16 albins, i 3/16 marrons. Per tant es demostra que l'epístasi és causa d'una modificació de les proporcions mendelianes clàssiques.

2.5 PLEOTRÒPIA

Es parla de **gen pleotròpic** quan un sol gen afecta diversos caràcters diferents (és a dir, la situació inversa a l'esmentada a l'apartat anterior).

Un exemple de pleotropia en l'espècie humana és el **síndrome de Marfan** causada per una alteració dominant en el gen que codifica la fibrilina del teixit conjuntiu. Els individus afectats, a més de problemes oculars i cardiovasculars presenten una alçada elevada, amb les cames i les mans llargues, a causa de l'allargament dels ossos de les extremitats. Es creu que Abraham Lincoln tenia aquesta síndrome.

Un altre exemple de pleotropia en els éssers humans és la **fenilcetonúria**. L'alteració recessiva d'un gen provoca múltiples efectes físics i alteracions de la conducta.

2.6 HERÈNCIA POLIGÈNICA

Hi ha caràcters que presenten variacions fenotípiques que no poden classificar-se en categories diferents (no són o verdes o grogues, com les llavors de la pesolera). Són exemples d'aquest tipus de caràcter l'alçada o la pigmentació de la pell en l'espècie humana.

Aquesta variació fenotípica és deguda als *efectes additius de múltiples gens*; per això és anomenada **herència quantitativa** o **poligènica**.

Suposam que el color de la pell és degut a tres gens A, B i C, cadascun dels quals té dos al.lels. En cada cas, l'al.lel dominant hi aporta més intensitat de color que el recessiu. Així, els individus *aabbcc* presentaran el color més pàl·lid, mentre que els individus *AABBCC* tindran un color de pell més intens.

2.7 INTERACCIÓ ENTRE ELS GENS I EL MEDI AMBIENT

L'expressió dels gens sovint és modificada per factors ambientals com ara la temperatura, la nutrició, la llum, etc.

Un exemple de la influència de la **temperatura** s'observa en els gats siamesos i en els conills himàlaia. Aquests animals presenten pelatge fosc a les zones del cos on la temperatura corporal és més baixa, com ara les orelles, el nas i les potes.

2.8 HERÈNCIA EXTRANUCLEAR

Certs caràcters estan controlats per gens situats als cloroplasts i als mitocondris. Aquests caràcters presenten un patró d'herència característic, perquè els cloroplasts i els mitocondris només els aporta el citoplasma de l'òvul.

En l'espècie humana es coneixen algunes malalties relacionades amb l'alteració de gens mitocondrials, com ara l'**epilèpsia mioclònica**. Només els descendents de mares afectades hereten el trastorn.

3

LA TEORIA CROMOSÒMICA DE L'HERÈNCIA

Els gens i els cromosomes, «factor hereditari»

Els treballs de Mendel havien establert que l'herència de caràcters biològics depenia de factors hereditaris, però encara es desconeixia la naturalesa física d'aquests elements i la seva localització a l'organisme.

El 1900, el món científic ja estava preparat per entendre aquests aspectes de la biologia i ràpidament es van succeir una sèrie de descobriments importants que resumim breument

El 1902, **Sutton i Boveri** enunciaren la **teoria cromosòmica de l'herència** quan van observar que els factors hereditaris de Mendel es devien trobar als cromosomes.

El 1909, **W. Bateson** va introduir el terme **genètica** per designar la ciència que estudia l'herència dels caràcters biològics.

W. Johannsen va proposar el terme **gen** com a substitutiu del "factor hereditari" de Mendel. Així doncs, un *gen és un factor que determina una característica biològica*.

Els gens que tenen informacions diferents però sobre un mateix caràcter s'anomenen gens al·lels.

El 1911 **Morgan**, amb els seus estudis amb *Drosophila melanogaster* va confirmar la teoria cromosòmica de l'herència i va trobar que els gens que es troben al mateix cromosoma tendeixen a heretar-se junts. Per a aquests va proposar el terme **gens lligats**. Va proposar també la idea de **recombinació genètica per entrecreuament** durant la meiosi

4

EL LLIGAMENT I ELS MAPES CROMOSÒMICS

Els resultats que es preveuen a la tercera llei de Mendel només s'observen quan els gens es localitzen en cromosomes diferents. En aquesta situació els heterozigots generen quatre tipus de gàmetes en proporció 1:1:1:1, que quan se combinen donen lloc a les proporcions fenotípiques 9:3:3:1.

Però no tots els encreuaments d'heterozigots s'ajusten a aquestes proporcions. L'any 1910 **T.H. Morgan** va demostrar que algunes d'aquestes alteracions en les proporcions que serien d'esperar, segons Mendel, en els encreuaments de dihíbrids són degudes al fet que els gens es localitzen sobre el mateix cromosoma, d'aquests gens en diuen **gens lligats**

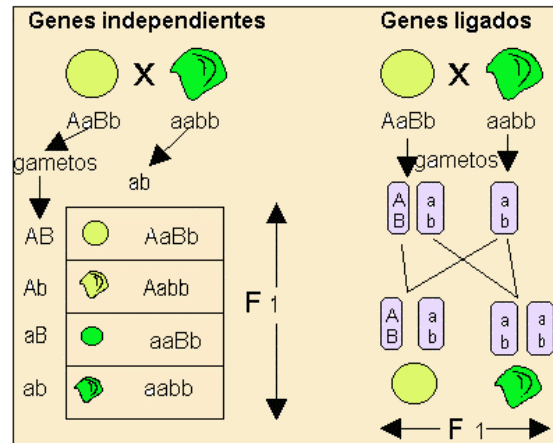
El **lligament** és la tendència que tenen els gens situats en un mateix cromosoma a heretar-se junts.

Els casos de lligament **es detecten** quan, en estudiar les proporcions fenotípiques de la descendència, *s'observa que determinats caràcters es presenten junts amb més freqüència que la que s'espera per atzar si seguissin una herència independent*. Per això el lligament se sol **definir** com *la desviació respecte de la segregació independent, observada en les proporcions d'un encreuament prova*.

El lligament de gens pot ser:

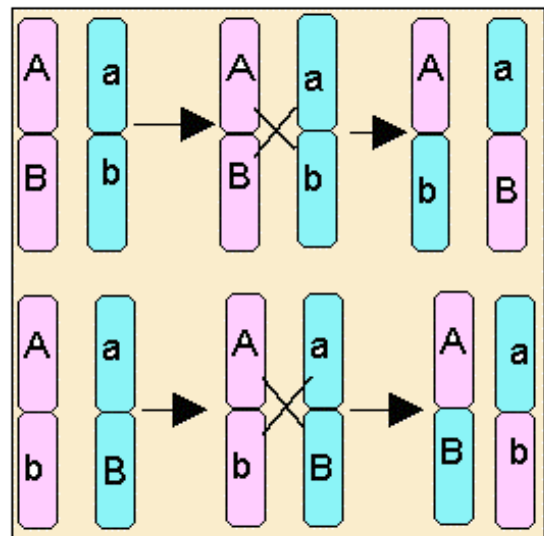
- Lligament complet. Els gens lligats s'hereten sempre junts. En aquest cas, els heterozigots $AaBb$ donen lloc a dos tipus de gàmetes AB i ab . Si fem un encreuament de prova amb aquests heterozigots, obtindrem dos genotips diferents, $AaBb$ i $aabb$, que generaran dos fenotips en la proporció 1 dominant: 1 recessiu.

- Lligament parcial. Els gens lligats poden heteritzar-se algunes vegades de manera independent. Els heterozigots per a gens parcialment lligats formen els mateixos tipus de gàmetes que en el cas de gens no lligats, però no apareixen tots en la mateixa proporció. Els gàmetes AB i ab són més freqüents que els gàmetes Ab i aB .



Quan dos gens que generalment s'hereten junts, **gens lligats**, s'hereten per separat, es dedueix que hi ha hagut un **encreuament** durant la meïosi, just al segment d'ADN que separava aquests gens. Això vol dir que hi ha hagut una **recombinació genètica**, i un gen ha quedat en la seva cromàtide i l'altre ha passat a una de les dues cromàtides del cromosoma homòleg.

La recombinació genètica explica, doncs, les alteracions en les proporcions fenotípiques i genotípiques observades a la F2 dels encreuaments de prova per a heterozigots amb gens lligats parcialment: els fenotips i els genotips no recombinants són més freqüents.



Ordenació de gens als cromosomes

La freqüència de recombinació entre dos gens lligats es proporcional a la distància física que hi ha entre els gens i el cromosoma. A més distància més gran és la freqüència de recombinació. Alternativament, si dos gens estan molt pròxims, la freqüència de recombinació és molt petita.

Els percentatges de recombinació entre els gens situats en un cromosoma són dades que es poden utilitzar per situar aquests gens al llarg del cromosoma.

Per convenció, una unitat de distància en un cromosoma és la distància en què hi ha un 1% de recombinació. El percentatge de recombinació es pot determinar utilitzant aquesta fórmula.

$$\% \text{ de recombinació} = \frac{\text{Nombre de recombinants}}{\text{nombre total de la descendència}} \times 100$$

Com més alta és la freqüència d'individus recombinats o freqüència de recombinació, més distància cal sospitar entre els gens.

Això ha permès anar deduint en molts organismes, per mitjà de nombrosos encreuaments, l'ordre dels gens en els cromosomes i les distàncies relatives que hi ha entre ells, és a dir, el **mapa dels cromosomes**.

5.1 L'HERÈNCIA DEL SEXE

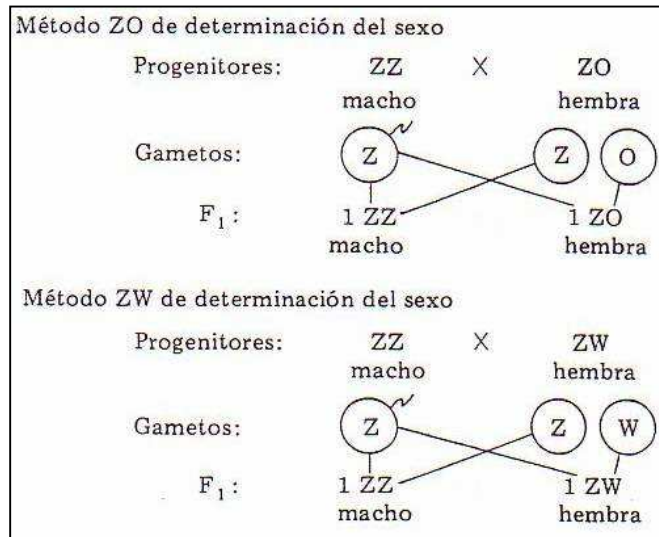
El sexe dels individus pot estar definit de maneres molt diferents, segons el tipus d'organismes.

En els organismes diploides, *el mecanisme més usual és per mitjà d'una parella de cromosomes, anomenats cromosomes sexuals o heterocromosomes*, és a dir, els heterocromosomes són els que defineixen el sexe d'un individu.

Es distingeixen dos mecanismes d'herència de sexe:

Mascles heterogamètics, com és el cas de l'espècie humana: Home XY i dona XX, o els ortòpters (llagostes) en què el mascle és XO i la femella XX.

Mascles homogamètics, com les aus, en les quals el mascle és XX i al femella XY (per no confondre aquesta situació amb l'anterior es simbolitza ZZ i ZW), o el de determinades papallones, que la femella és ZO i el mascle ZZ.



5.2 CARÀCTERS LLIGATS ALS SEXE

Hi ha caràcters que, sense ser caràcters sexuals primaris ni secundaris, tan sols apareixen en un dels dos sexes o, si apareixen en tots dos, són molt més freqüents en un dels dos. Aquests caràcters s'anomenen **caràcters lligats al sexe**.

L'explicació que el sexe d'alguns organismes està determinat pels cromosomes sexuals rau en el fet que el cromosoma X i el cromosoma Y són molt diferents. S'hi distingeixen:

- Un **segment homòleg** és a dir, amb gens per a uns mateixos caràcters
- Un **segment diferencial**. Els caràcters definits pel segment diferencial del cromosoma X s'anomenen **caràcters ginàndrics** i els que depenen del segment diferencial del cromosoma Y s'anomenen **caràcters holàndrics**.

En els homes, com que hi ha un cromosoma X i un cromosoma Y, tant els gens dels caràcters ginàndrics com els dels holàndrics es manifestaran sempre, encara que siguin recessius.

En les dones, com que són XX els al·lels recessius tan sols es poden manifestar si es troben en els dos cromosomes X, és a dir, si hi ha **homozigosi**.

5.3 L'HERÈNCIA LLIGADA AL SEXE EN ELS HUMANS

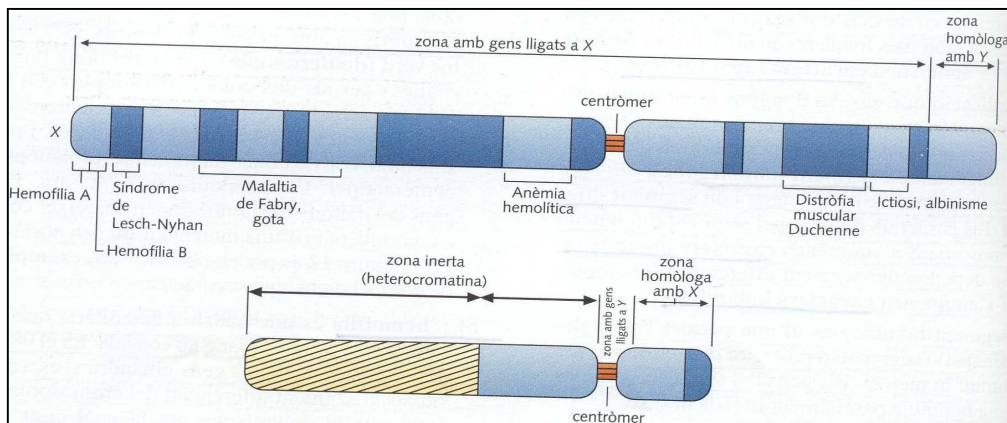
El cromosoma Y

És molt més petit que el X, ja que tan sols mesura 1,5 μ . La major part del cromosoma Y és heterocromatina, és a dir, ADN que no es condensa durant la interfase i, per tant, és **genèticament inactiu**.

En el seu segment homòleg amb el X, tan sols s'ha localitzat el *gen d'un antígen de superfície de la membrana plasmàtica*.

Els gens ubicats en la porció no homòloga del cromosoma Y s'anomenen **gens holànrics**. Aquests gens es transmeten només de pares a fills mascles. S'ha apuntat que la **hipertricosi auricular** (molts pèls a les orelles) podria ser un caràcter holànric. Aquest caràcter és exclusiu dels homes i és bastant freqüent.

Una gran part dels gens del cromosoma Y estan relacionats amb la diferenciació sexual i la fertilitat. Per exemple, el gen SRY localitzat al braç curt del cromosoma Y controla el desenvolupament sexual masculí. Aquest gen codifica un producte gènic anomenat **factor de la determinació testicular** que induïx el desenvolupament dels testicles. Els mascles que no tenen aquesta regió del cromosoma Y, malgrat que posseïxen cromosomes XY, es desenvolupen com a femelles.



El cromosoma X

És un cromosoma de mida mitjana que fa unes 4,5 μ . En el seu *segment homòleg* tan sols es coneix *un gen*. En el seu *segment ginàndric* s'han localitzat més de 120 gens entre els quals cal destacar els responsables de determinades malalties com el daltonisme i l'hemofília

Les femelles tenen dues còpies de cadascun dels gens lligats al cromosoma X (un de cada progenitor), mentre que els mascles només tenen una còpia d'aquests gens que procedeixen del cromosoma X de la mare. Per tant, en els mascles tots els caràcters que depenen dels gens lligats al cromosoma X s'hereten de la mare i, a més, com que només tenen una còpia d'aquests gens, els gens recessius no queden emmascarats i s'expressen fenotípicament,

Inactivació del cromosoma X

Tot i que les femelles tenen dues còpies del cromosoma X, en la major part de les cèl·lules somàtiques de les femelles un dels cromosomes X es condensa i forma una estructura que anomenem **cos de Barr**. Els gens localitzats al cromosoma X condensat estan inactius. Per tant a qualsevol cèl·lula somàtica d'una femella hi ha tan sols una còpia activa dels gens

l·ligats al cromosoma X.

La inactivació del cromosoma X es produeix en una etapa primerenca del desenvolupament embrionari i ho fa a l'atzar, és a dir, que en unes cèl·lules s'inactiva el cromosoma X del pare i en d'altres el X de la mare. Un cop produïda la inactivació de la cèl·lula, totes les que descendeixen tenen inactiu el mateix cromosoma X. La inactivació d'un cromosoma X té conseqüències diverses, com:

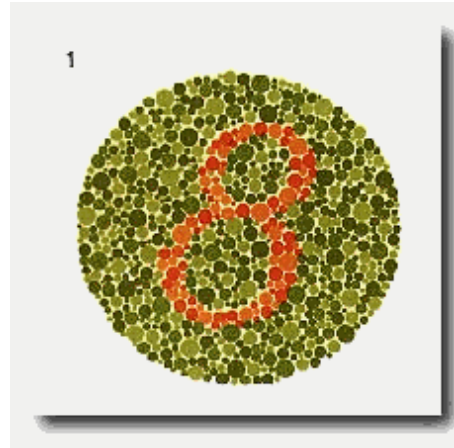
- Compensació de la dosi gènica, que iguala la dosi de productes gènics entre femelles i mascles.
- Variacions en l'expressió de mutacions en les femelles heterozigotes. Per exemple símptomes més o menys greus en femelles portadores de daltonisme, hemofílies o distròfia muscular de Duchenne.
- Les femelles són **mosaics genètics**, perquè en unes zones les cèl·lules expressaran els al·lels procedents del cromosoma X patern i en altres del cromosoma X matern. Això s'observa, per exemple, en el color de pèl de les moixes carei i de les moixes tricolor heterozigotes per a gens lligats al cromosoma X que determinen el color del pelatge. Aquest patró no es troba als moixos mascles ja que totes les cèl·lules tenen un sol cromosoma X i expressen el mateix al·lel.



EL DALTONISME

El daltonisme és la incapacitat de distingir el color verd del vermell. Està regit per tres *gens ginàndrics recessius*, que provoquen diferents alteracions en la percepció dels colors.

Un gen dóna lloc a la ceguesa per al color vermell (**propanopia**); un altre provoca la ceguesa per al color verd (**deuteranopia**), el tercer dóna lloc a ceguesa per als dos colors (**tritanopia**). En la població actual hi ha un 8 % d'homes daltonians (6 % de deuteranopia i 2 % de protanopia), i tan sols un 0,4% de dones daltonianes (protanops i deuteranops). La tritanopia és molt rara. Els gens del daltonisme també poden aparèixer com a conseqüència d'una mutació d'un gen normal.



L'HEMOFILIA

L'hemofília és una malaltia hereditària que es caracteritza perquè la sang no coagula. En el 98 % dels casos és deguda a *gens ginàndrics*, és a dir, situats al segment diferencial del cromosoma X, igual que el daltonisme, per la qual cosa segueix el mateix tipus d'herència.

Fins fa pocs anys era molt freqüent que els nens hemofílics no arribessin a fer-se adults i que, per tant, no tinguessin descendència. Com que perquè neixin nenes hemofíliques cal que el pare sigui hemofílic i que la mare almenys en sigui portadora, és lògic que gairebé no es coneguin casos de dones hemofíliques. Per això s'ha arribat a dir que estadísticament l'hemofília pràcticament tan sols la pateixen els homes, i tan sols la transmeten les dones. Des de fa pocs anys, l'administració per via intravenosa dels factors de coagulació als hemofílics permet que aquests malalts tinguin una vida gairebé normal.

CARÀCTERS INFLUÏTS PEL SEXE

Són aquells caràcters que, per manifestar-se depenen del sexe de l'individu. Estan determinats per gens autosòmics o bé per gens dels segments homòlegs dels heterocromosomes.

Per exemple, en els humans la calvície hereditària depèn d'un gen (C') que, si es troba en heterozigosi amb el gen normal (C), a causa de les hormones sexuals pròpies de cada sexe, es comporta com a dominant en els homes (homes calbs) i com a recessiu en les dones. És a dir, el genotip CC dóna lloc a homes i dones sense calvície, el genotip CC' provoca la calvície en l'home, però no en la dona, i el genotip C'C' la provoca en l'home i la dona.

- **GEN:** Unitat del material hereditari. És un fragment d'àcid nucleic, generalment ADN (tret d'alguns virus, en els quals és ARN), que duu informació per a caràcter. Correspon a allò que Mendel va anomenar **factor hereditari**.
- **CARÀCTER.** Cadascuna de les particularitats morfològiques o fisiològiques que es poden establir en espècie, per exemple el color dels ulls, la forma pèls, el nombre de dits, etc. Els diferents tipus hi ha dins d'un caràcter s'anomenen **manifestacions**; per exemple, ulls blaus, pèls arrissats, quatre etc.
- **HAPLOIDE.** Ésser que per a cada caràcter tan sols posseeix un gen o informació.
- **DIPLOIDE.** Ésser que té dos gens o informacions a cada caràcter. Aquests gens poden ser iguals o diferents. Pot passar que es manifestin els dos gens o que impedeixi l'expressió de l'altre.
- **LOCUS.** *Lloc* que ocupa un gen al cromosoma. En un locus qualsevol d'un ésser haploide hi ha un sol gen, en el d'un de diploide n'hi ha dos, en el d'un de diploide n'hi ha tres, etc.
- **CROMOSOMES HOMÒLEGS.** Són els cromosomes que tenen els mateixos locus. En un ésser diploide hi ha aparella de cromosomes homòlegs, en un de tetraploide n'hi ha quatre, etc.
- **AL.LEL.** Cadascun dels diferents gens o informacions que hi pot haver en un mateix locus. Aquests is són al.lels entre si. Si n'hi ha molts, es diu que formen una sèrie al.lèlica. Els diferents al-lels també nomenen **factors antagònics**. Per exemple, en el pèsol, per al caràcter color de la llavor hi ha dos tipus d'al.lels, l'al.lel G (groc) i l'al.lel g (verd).
- **GENS HOMÒLEGS.** Gens que ocupen el mateix locus en diferents cromosomes homòlegs. Així doncs, són al-lel entre si. Com que la major part de les espècies són diploides, se sol parlar de «parell de gens homòlegs» o simplement de «parell de gens».
- **GENOTIP.** Conjunt de gens presents en un organisme.
- **FENOTIP.** Conjunt de manifestacions de caràcters d'un organisme. Depèn del genotip i de l'acció ambiental:
Fenotip = genotip + acció ambiental. Per exemple, el grau de color de la pell està determinat pel genotip, però també depèn del grau d'insolació.
- **HOMOZIGOT O RAÇA PURA.** Individu que per a un caràcter posseeix els al.lels iguals; per exemple, per al color de la llavor del pèsol són homozigots el GG i el gg.
- **HETEROZIGOT O HÍBRID.** Individu que posseeix els al-lels diferents; per exemple, per al cas anterior, són heterozigots els individus Gg.
- **HERÈNCIA DOMINANT.** Herència en la qual hi ha un al-lel, l'anomenat *dominant*, que no deixa que l'altre es manifesti, l'anomenat *al.lel recessiu*; per exemple, en l'herència del color de les llavors del pèsol (*Pisum sativum*), els individus Gg són grocs, ja que l'al-lel G és dominant sobre l'al.lel g.

- **HERÈNCIA INTERMÈDIA.** Herència en la qual un dels al·lels mostra una dominància incompleta sobre l'altre. Així doncs, els híbrids tenen un "fenotip intermedi" entre les dues races pures; per exemple en l'herència del color de les flors de nit (*Mirabilis jalapa*), els individus *VV* tenen flors vermelles (*V* és l'al·lel que informa color vermell), els *BB* tenen flors blanques (*B* informa color blanc), i els *VB* tenen flors roses.
- **HERÈNCIA CODOMINANT.** Herència en la qual els dos al·lels són equipotents i, per tant, no hi ha dominància. Els híbrids presenten les característiques de les dues races pures alhora. Un exemple d'aquesta situació és l'herència dels **grups sanguinis humans** *M-N*. Els grups s'estableixen segons la presència o l'absència dels antigens *M* o *N* a la superfície dels glòbuls vermells. S'hi poden distingir tres tipus d'individus: els *M*, que presenten l'antigen *M* i el genotip dels quals és *MM*; els *N*, que presenten l'antigen *N* i el genotip dels quals és *NN*; i els *MN*, que presenten l'antigen *M* i l'antigen *N* alhora i el genotip dels quals és *MN*.
- **DIHÍBRIDS.** Individus amb heterozigosi en dos parells de gens; per exemple, les plantes dels pèsols *GgLl*, en què *G* és l'al·lel que indica el color groc; *g*, l'al·lel que indica color verd; *L*, l'al·lel que indica llavors llises, i *l*, l'al·lel que indica llavors rugoses.
- **POLIHÍBRIDS.** Éssers amb heterozigosi per a molts parells de gens; per exemple, *Aa*, *Bb*, *Dd*, *Ee*, etc.
- **AL·LELS LETALS.** Al·lels que tenen una informació deficient un caràcter tan important que l'ésser mor. Els al·lels letals poden produir la mort del gàmeta o del zigot, i aleshores pot succeir que l'individu no arribi a néixer, o bé que mori abans d'assolir la capacitat reproductora. Els al·lels letals solen ser recessius, per la qual cosa necessiten donar-se en homozigosi per manifestar-se.
- **PLEOTROPIA.** És quan un sol parell de gens homòlegs és responsable de diversos trets. Exemple: la fenilcetonúria
- **INTERACCIÓ GENÈTICA.** És el cas contrari de la pleotropia, quan uns quants parells de gens interactuen per definir un sol caràcter. Exemple: El color de la pell
- **EXPRESIVITAT.** Grau en que es manifesta la informació. No tots els gens s'expressen al 100 %. Per exemple la Corea de Huntington pot donar-se en més o menys grau, començar a diferents edats etc.
- **CARÀCTER QUALITATIU.** És el caràcter que es té, o no es té. Per exemple el color de la llavor del pèsol.
- **CARÀCTER QUANTITATIU.** És el caràcter que presenta una variació contínua de la població. Per exemple: l'alçària, el pes, etc. El caràcter quantitatiu depèn d'uns quants gens que hi contribueixen en una proporció determinada. Aquests gens s'anomenen poligens.
- **RETROENCREUAMENT O ENCREUAMENT PROVA.** Encreuament de l'individu problema amb un individu homozigòtic recessiu. S'utilitza en els casos d'herència dominant per esbrinar si un individu és híbrid o de raça pura. Si apareixen homozigòtics recessius, l'individu problema és híbrid; per exemple, en el cas d'una planta de pèsol nascuda d'una llavor llisa, si en encreuar-la amb la raça pura rugosa, tota la descendència és llisa, es dedueix que la primera planta és de raça pura llisa ($LL \times ll \rightarrow 100\% Ll$), però si la meitat de la descendència és llisa i l'altra meitat és rugosa, es dedueix que la planta és llisa heterozigòtica - ($LL \times ll \rightarrow 50\% Ll$ i $50\% ll$).

- **SIMBOLOGIA.**

Els gens se simbolitzen amb lletres cursive.

Si és **herència dominant** i tan sols hi ha dos al·lells, el *dominant* es representa amb majúscula, i el *recessiu*, amb minúscula. La lletra escollida pot ser la inicial del nom del caràcter dominant o la del caràcter recessiu; per exemple, en el caràcter color de la llavor del pèsol, que pot ser groguenca (dominant) o verda (recessiva), els tres genotips possibles es poden expressar com a GG, Gg i gg, o com a W, Vv i vv. En el cas que una sola lletra sigui insuficient perquè altres caràcters el nom dels quals comença i s'agafen dues lletres.

Si és **herència intermèdia** i sols hi ha dos al·lells, tots dos es representen amb majúscules per ressaltar que no hi ha al·lells recessius per exemple, el genotip de les flors de nit rosa és VB.

Un altre tipus de notació, que a més permet simbolitzar més de dos al·lells, és l'ús d'*exponents* superíndexs). Un cas en el qual s'utilitza aquesta notació és en l'herència dels grups sanguinis ABO. Com que per a aquest caràcter hi ha més de al·lells, concretament n'hi ha tres (situació que s'anomena **al·lelisme múltiple**), i com que amb dues tres no es poden representar tres al·lells, se simbolitzen per mitjà d'exponents.

Els **grups sanguinis** A s'estableixen segons la presència o l'absència d'antígens A o B a la superfície dels glòbuls vermells. El gen I^A informa sobre l'antigen A; el gen I^B , sobre l'antigen B, i el gen i no porta informació sobre els antígens A o B.

Se'n poden distingir quatre tipus d'individus:

els A, que tenen l'antigen A i el gen dels quals és $I^A I^A$ o $I^A i$;

els B, que tenen l'antigen B i el genotip dels quals és $I^B I^B$ o $I^B i$;

els AB, que tenen l'antigen A i l'antigen B i el genotip dels quals és $I^B I^B$ o $I^B i$

els O, que estan mancats d'antigen A i d'antigen B i el genotip dels quals és ii .

Observeu que el cas $I^A I^B$ un exemple de codominància, mentre que els casos $I^A i$ o $I^B i$ són exemples de dominància.

En la **mosca del vinagre** *Drosophila melanoeaster* la notació està establerta amb exponents. En gens en què l'al·lel normal (també anomenat *salvatge* o *silvestre*) és dominant respecte dels gens que han sorgit d'aquest per mutació, com succeeix per al caràcter color dels ulls, que és un cas d'al·lelisme múltiple, per simbolitzar els al·lells recessius s'agafa la primera lletra del nom de l'al·lel més recessiu, en aquest cas la lletra w, ja que l'al·lel que informa per al color blanc (*white*) és el més recessiu. Els altres al·lells se simbolitzen amb aquesta lletra i un exponent. Per exemple, en el nostre cas w^{bt} indica color sang (*blood*) i w^w indica color vi (*wine*). L'al·lel normal o salvatge se simbolitza amb w^+ o simplement amb +. A més, com que l'al·lel w és al cromosoma X, s'ha d'escriure X^w .

En gens en què l'al·lel mutant és dominant respecte del gen normal, per simbolitzar els al·lells mutants, s'agafa la primera lletra del nom de la mutació, o dues lletres si hi ha problemes de confusió amb altres mutants, i s'escriu en majúscula i cursiva. Per exemple, l'al·lel dominant ales arrissades (*curly*) se simbolitza amb Cy, i l'al·lel salvatge, amb Cy^+ ; l'al·lel dominant quietes en rostoll (*stubble*) se simbolitza amb Sb, i l'al·lel salvatge, amb Sb^+ , etc.

CONCEPTE DE PROBABILITAT.

La **probabilitat** que passi un determinat succés és la relació entre els casos favorables i tots els casos possibles.

Per exemple, la probabilitat que surti un 3 quan tires un dau és 1/6. Igualment, la probabilitat que, per exemple, neixi un n i n albí (aa) en una família en la qual tant el pare com la mare no són albins però són portadors del gen recessiu d'albinisme, per tant són Aa, és 1/4.

Probabilitat de successos no excloents. La probabilitat conjunta de dos successos que no són excloents s'obté **multiplicant** la probabilitat del primer succés per la probabilitat del segon succés.

Per exemple en el cas anterior demanen que el primer fill sigui albí, i el segon, no albí homozigòtic, és a dir AA, les característiques del primer fill no exclouen cap de les possibles característiques del segon fill, la probabilitat s'obté multiplicant la probabilitat que el primer fill sigui albí per la probabilitat que el segon fill sigui AA.

$$1/4 \text{ (probabilitat que el primer fill sigui albí)} \times 1/4 \text{ (probabilitat que el segon fill sigui AA)} = 1/16$$

Aquests casos es reconeixen fàcilment perquè en l'enunciat entre els dos successos que se sol·liciten hi ha la conjunció **i**

Probabilitat de successos excloents. La probabilitat conjunta de successos que són excloents s'obté **sumant** la probabilitat de cada succés.

Per exemple, en el cas anterior demanen la probabilitat que, dels dos fills que té la parella, l'un sigui albí i l'altre no albí homozigòtic, com que no es demana que l'albí sigui el gran, també és correcte que l'albí sigui el petit, i aquests dos casos favorables són excloents (**o** es dona l'un **o** es dona l'altre). La probabilitat s'obté sumant la probabilitat del primer cas i la del segon cas.

$$1/4 \text{ (probabilitat que el primer fill sigui albí)} \times 1/4 \text{ (probabilitat que el segon fill sigui AA)} = 1/16$$

$$1/4 \text{ (probabilitat que el primer fill sigui AA)} \times 1/4 \text{ (probabilitat que el segon fill sigui albí)} = 1/16$$

Per tant, la probabilitat que si es tenen dos fills l'un sigui albí i l'altre sigui AA és $1/16 + 1/16 = 1/8$.

Aquests casos es reconeixen fàcilment perquè quan es resol el problema, entre els dos successos favorables hi ha la conjunció **o**.

En resum, si hi ha **i**, es multipliquen, i si hi ha **o**, se sumen.

GENÈTICA. És la ciència que estudia l'herència **biològica**, és a dir, la transmissió dels caràcters morfològics i fisiològics que passen d'un ésser viu als seus descendents.

GENÈTICA MENDELIANA. És l'estudi de l'herència **biològica** per mitjà d'experiments de reproducció. intenta esbrinar quina és la informació **biològica** dels individus a partir de les **proporcions** matemàtiques en què s'hereta **cada** caràcter.

CITOGENÈTICA. És l'estudi, amb microscopi, de les estructures cel·lulars **relacionades amb** l'herència **biològica**.

GENÈTICA MOLECULAR. És l'estudi de les **molècules** que contenen la informació **biològica** i dels processos bioquímics de tom es transmeten i manifesten. Així doncs, el sentit del seu estudi és invers al de la genètica mendeliana. A partir de la informació (àcids nucleics) es dedueix com seran els caràcters (proteïnes).